

## CONCEPTOS FUNDAMENTALES

Como ya sabes, las células de todos los organismos, desde las bacterias hasta el hombre, contienen una o más copias de una dotación básica de ADN que es característica de la especie. Esta dotación fundamental de ADN se denomina Genoma.

### GEN

Desde el punto de vista de la Genética Molecular se define gen como un fragmento de ADN (excepto los virus con ARN) que lleva la información para la síntesis de una proteína, es decir, para que unos determinados aminoácidos se unan de un modo concreto y formen una proteína.

Los genes son los responsables de los caracteres hereditarios, son las unidades estructurales y funcionales de la herencia transmitida de padres a hijos a través de los gametos y regulan la manifestación de los caracteres heredables. Los miembros de un par de cromosomas homólogos llevan el mismo rosario de genes dispuestos en fila.

### LOCUS (LOCI EN PLURAL)

Es el lugar que los genes ocupan en los cromosomas.

### MUTACIÓN

Con este nombre reconocemos cualquier tipo de cambio brusco en el material genético. Si este cambio afecta a las células germinales, será heredado por los descendientes. Si afecta a las células somáticas, solo será heredable cuando se trate de una especie con reproducción asexual.

### ALELOS O ALELOMORFOS

Son las distintas expresiones que puede tener el gen responsable de un carácter. Un gen puede modificarse por mutaciones dando lugar a la aparición de dos o más variantes alternativas, a cada una de esas alternativas la denominamos alelo o alelomorfo. El alelo más abundante en una población se dice que es el alelo normal o salvaje, el resto se consideran alelos mutados. Ten en cuenta que esto no tuvo por que ser así, es posible que el más abundante no sea el gen primitivo, simplemente es el más exitoso en el medio donde vive la especie.

### GENOTIPO

Combinación de alelos (AA, Aa, aa) que presenta un individuo para un determinado carácter. Por extensión se define el genotipo como el conjunto de genes que tiene un organismo, heredados de sus progenitores. Permanece constante a lo largo de la existencia del individuo.

## FENOTIPO

Es el nombre que recibe la manifestación externa del genotipo y representa lo que nosotros podemos observar: morfología, fisiología, etc. En el caso de las vainas del guisante, el fenotipo correspondería al color manifestado: amarillo o verde. Puede cambiar a lo largo de la existencia de un individuo, ya que el ambiente puede influir sobre el fenotipo modificándolo.

### **FENOTIPO = GENOTIPO + ACCIÓN AMBIENTAL**

El ambiente de un gen lo constituyen los otros genes, el citoplasma celular y el medio externo donde se desarrolla un individuo. Hay que tener en cuenta que se hereda el genotipo (los genes), pero esto no significa la manifestación automática de los caracteres regulados por dichos genes; para ello es precisa su expresión, es decir, que se transcriban y se traduzcan, y aquí es donde interviene la capacidad moduladora del ambiente.

## DOMINANCIA – RECESIVIDAD

Se dice que un carácter tiene herencia dominante cuando se expresa uno de sus alelos, alelo dominante; el otro alelo, alelo recesivo, para poder manifestarse debe encontrarse en homocigosis. Los alelos dominantes se representan con letras mayúsculas y los recesivos con minúsculas. En el ejemplo del color de las vainas del guisante el alelo dominante sería A para el color amarillo y el alelo recesivo para el color verde a.

## CODOMINANCIA

Cuando los dos alelos que definen un carácter se manifiestan conjuntamente en heterocigosis. La razón está en que ambos alelos dan lugar a productos activos que se manifiestan en el fenotipo del individuo (caso de los alelos IA y IB en los grupos sanguíneos humanos).

## HOMOCIGÓTICO Y HETEROCIGÓTICO

Los organismos diploides poseen dos alelos para cada gen: uno que proviene del progenitor femenino y otro del masculino. Si los dos alelos son iguales el individuo se llama homocigótico o raza pura (AA) dominante o recesivo (aa). Cuando los dos alelos son diferentes (Aa), se le denomina heterocigótico o híbrido.

## HERENCIA INTERMEDIA

En algunas ocasiones no es fácil diferenciarla de la codominancia. En este caso el fenotipo del individuo heterocigótico es intermedio entre los fenotipos de los dos homocigóticos posibles. El resultado es como si los dos alelos se expresaran (dieran lugar a productos activos) pero lo cierto es que un alelo no se expresa y el otro, aunque se expresa con normalidad, no puede producir la cantidad de sustancia activa suficiente para paliar la deficiencia del primer alelo.

## HERENCIA MENDELIANA

Frente a todas las teorías que se habían postulado anteriormente, Mendel tuvo el gran acierto de utilizar un adecuado planteamiento experimental en el desarrollo de sus trabajos llevados a cabo en el monasterio de Brünn (República Checa) Mendel quería saber como se heredaban los caracteres individuales y utilizó para ello la planta del guisante (*Pisum sativum*) por ser económica, producir gran número de descendientes, y como era hermafrodita permite su autofecundación y la fecundación cruzada artificial.

Al acierto de elección de la planta, Mendel añadió la del método científico empleado, consiguiendo demostrar que la herencia se producía de manera predecible.

Sus trabajos fueron publicados en 1866, aunque sus experiencias pasaron inadvertidas, hasta que 35 años después fueron reconocidas y renombradas como leyes de Mendel.

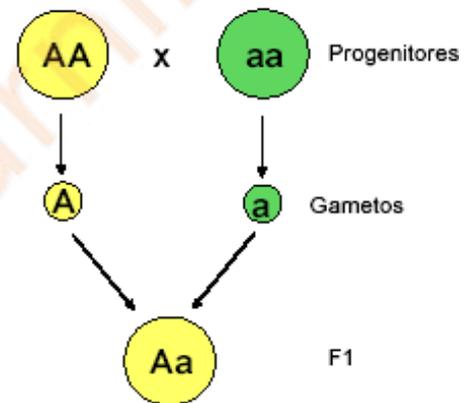
### 1. LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LOS HÍBRIDOS

Cuando se cruzan dos individuos razas puras (homocigóticos) de una misma especie que difieren entre sí en un carácter, todos los individuos de la F1 (primera generación) son idénticos entre sí genotípica y fenotípicamente (fenotipo idéntico al mostrado por uno de los progenitores).

Mendel inicio sus experimentos cruzando dos individuos homocigóticos para un determinado carácter. Así, en el siguiente cruzamiento entre guisantes, para el carácter color de la vaina, representamos por A el alelo dominante (amarillo) y por a el alelo recesivo (verde), la generación parenteral estará formada por:

- Plantas homocigóticas de vainas amarillas (AA)
- Plantas homocigóticas de vainas verdes (aa)

Los gametos producidos por las plantas AA llevan un solo alelo A, mientras que los de las aa llevan solo el a. Los dos tipos de gametos se unen en la fecundación y todas las vainas formadas en la F1 serán heterocigóticas (Aa).

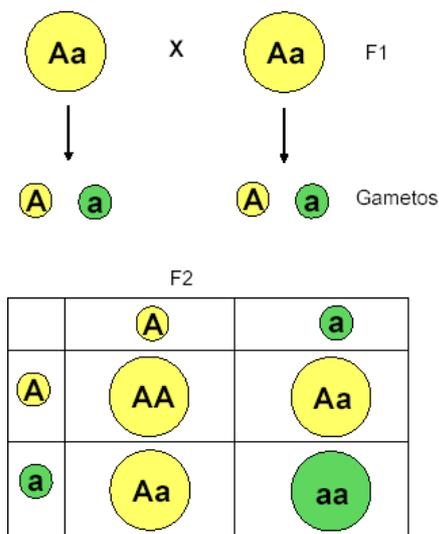


### 2. LEY DE LA SEGREGACIÓN DE LOS CARACTERES

Segregación de los genes que forman la pareja de alelos de la F1 para formar los gametos que luego vuelven a unirse al azar en la F2.

Al cruzar entre sí individuos pertenecientes a la F1, los factores o genes que controlan un determinado carácter, y que se encontraban juntos en los híbridos, se separan y se transmiten separadamente uno del otro, de tal manera que en la F2 reaparecen los fenotipos propios de la generación parental.

Para obtener la F2, Mendel dejó que las plantas de genotipo Aa de la F1 se autofecundaran.



Cuando los heterocigóticos (Aa) forman los gametos, los dos alelos se separan. Así se forman con la misma probabilidad, los gametos con el alelo A y con el a.

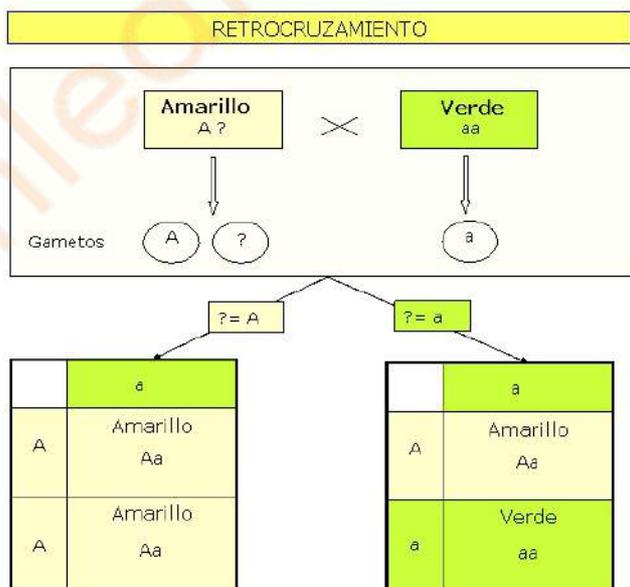
La unión al azar de los distintos tipos de gametos origina las siguientes combinaciones de los genotipos de la F2: AA, Aa y aa.

Los individuos de genotipo AA y Aa, de los que se obtiene un 75%, presentan el fenotipo dominante (amarillo), y los de genotipo aa, un 25 %, el fenotipo recesivo (verde). Si el alelo dominante "A" determina el fenotipo amarillo y el alelo recesivo "a" el verde, se obtendrán 3/4 Amarillos y 1/4 Verdes, por lo tanto la segregación será 3:1

### RETROCRUZAMIENTO O CRUZAMIENTO DE PRUEBA

Los genes no se ven se ven y los fenotipos son el reflejo de los genes. Por eso, en los casos de herencia dominante en los cuales obtenemos individuos heterocigóticos (Aa) y homocigóticos (AA) con el fenotipo dominante amarillo, para conocer cuál es el genotipo, se cruzan con otro individuo de genotipo homocigótico recesivo (aa), lo que se denomina retrocruzamiento.

Por ejemplo al cruzar vainas de guisantes amarillas que pueden ser AA o Aa, con, vainas de guisantes verdes, aa, son posibles dos resultados.



- Resultado 1.- Aparecen plantas con guisantes verdes: el individuo problema es Aa.
- Resultado 2.- No aparecen plantas con guisantes verdes: el individuo del problema puede ser AA.

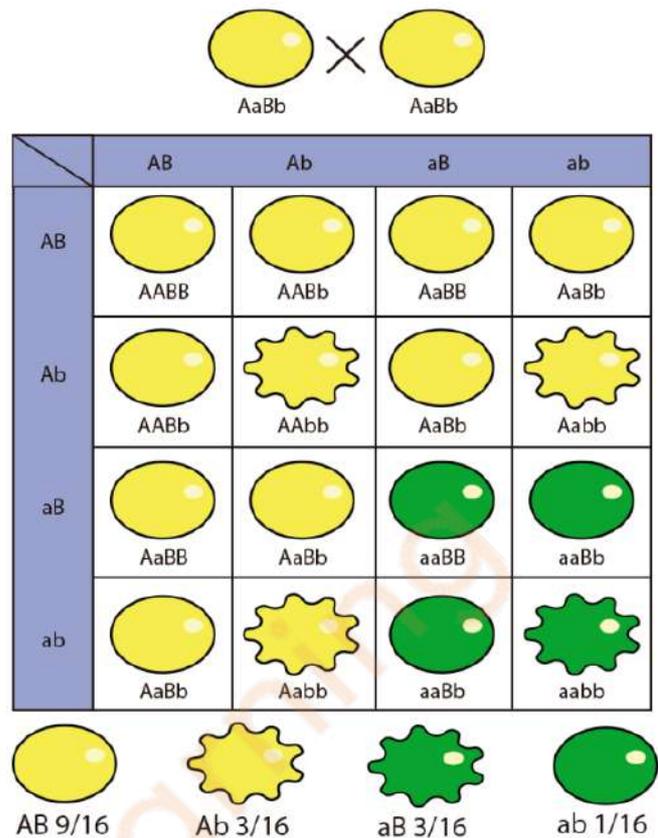
### 3. LEY DE LA INDEPENDENCIA DE LOS CARACTERES

#### GENES INDEPENDIENTES

Cuando los genes que regulan ambos caracteres se localizan en pares de cromosomas homologos distintos. Cuando se forman los gametos, los alelos de un gen se transmiten

independientemente de los alelos del otro gen. En la transmisión de dos o más caracteres, cada par de alelos que controla un carácter se transmite a la F2 independientemente de cualquier otro par de alelos que controle otro carácter y no esté en el mismo cromosoma.

Durante la anafase I se separan los cromosomas homólogos de cada par y en la anafase II se separan las cromátidas de cada cromosoma; después de la autoduplicación del ADN se forman cuatro clases de gametos, cada uno de los cuales posee dos cromosomas. Puesto que su distribución se realiza totalmente al azar, existen cuatro posibilidades para que los cromosomas con sus genes se agrupen en cada gameto: (A-B), (A-b), (a-B) y (a-b).



Esta conclusión, a la que llegó Mendel contabilizando los descendientes de los cruzamientos, en la actualidad se entiende porque sabemos que los cromosomas emigran aleatoriamente a los polos.

Si el alelo dominante "A" determina el fenotipo amarillo, el alelo recesivo "a" el verde, el alelo dominante "B" el fenotipo liso y el alelo recesivo "b" el fenotipo rugoso, se obtendrán 9/16 Amarillos y Lisos y 3/16 Amarillos y Rugosos, 3/16 Verdes y Lisos y 1/16 Verdes y Rugosos; por lo tanto la segregación será 9:3:3:1

Si comparamos la 3ª ley con la 2ª ley, la 3ª podemos considerarla como un caso particular de la 2ª, pues si consideramos un solo carácter, por ejemplo, el color, por cada 12 amarillos, salen 4 verdes; es decir 12 a 4  3 a 1, exactamente igual que en la 2ª ley. Si consideramos el tipo de piel, por cada 12 lisos salen 4 rugosos, es decir 3 es a 1, exactamente igual que en la segunda ley. Por lo tanto la 3ª ley podemos considerarla como un caso particular de la 2ª.

### GENES LIGADOS. GRUPOS DE LIGAMIENTO

Cuando los genes que regulan caracteres diferentes tienen sus loci en la misma pareja de homólogos no podrá cumplirse la 3ª ley de Mendel porque no se heredarán independientemente. Decimos que esos genes forman un grupo de ligamiento y se heredarán más o menos en bloque:

- Si sus loci están muy próximos en el cromosoma, se heredarán siempre juntos y decimos que se trata de un ligamiento absoluto.

- Si sus loci están a cierta distancia, podrá realizarse algún crossing-over y aparecerán recombinaciones entre ellos. Podrán heredarse por separado, pero las frecuencias observadas en los descendientes no se ajustan a las previstas por la 3ª ley de Mendel (9:3:3:1).

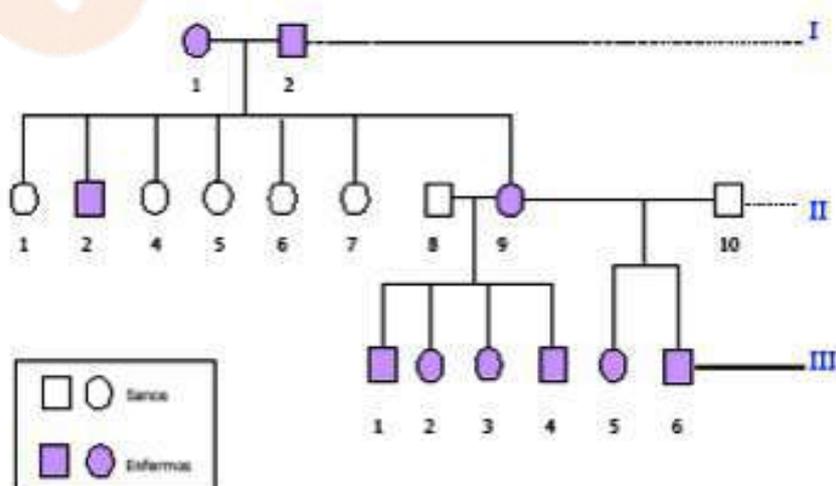
## GENÉTICA HUMANA

Dada la naturaleza del ser humano, no es posible emplear para su estudio genético los mismos métodos empleados con otros organismos por eso la genética humana tiene que recurrir a la confección de árboles genealógicos o pedigrís, en los que se estudia la transmisión de un determinado carácter a través de varias generaciones.

### CONFECCIÓN DE UN ÁRBOL GENEALÓGICO

Cada individuo se representa mediante un símbolo:

- Los círculos representan a las mujeres y los cuadrados a los hombres. Los círculos y cuadrados oscuros indican personas con el carácter estudiado, mientras que los blancos representan personas normales.
- Cada fila horizontal de círculos y cuadrados representa una generación, de tal manera que las situadas en la parte inferior del árbol genealógico son las más recientes. Para distinguir una generación de otra se utilizan los números romanos: el I es la primera, el II la segunda, el III la tercera, el IV la cuarta y así sucesivamente. Para distinguir a las personas que pertenecen a una misma generación se numeran de izquierda a derecha, 1, 2, 3, 4, etc.
- Los matrimonios se indican mediante una línea uniendo a las dos personas.
- Los hijos de una misma pareja se unen con una línea horizontal, que estará unida por una línea vertical a la que liga a los padres. Los hijos se disponen de izquierda a derecha según su orden de nacimiento.



## HERENCIA LIGADA AL SEXO

Caracteres ligados al sexo son aquellos que están determinados por genes localizados en los cromosomas sexuales. Se trata de caracteres que aparecen en uno solo de los sexos o bien, si lo hacen en ambos, con más frecuencia en uno de ellos que en el otro.

La especie humana tiene 46 cromosomas, es decir 22 parejas de autosomas y una pareja de heterocromosomas sexuales, XX en la mujer y XY en el hombre. Como en otras muchas especies, el tamaño del cromosoma X es mayor que el del Y, pero en ambos existe un largo segmento homólogo, que les permite aparearse y entrecruzarse durante la meiosis, y un corto segmento diferencial, no apareable, con genes específicos para cada uno de los dos cromosomas.

### HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA Y

Todos los genes que se encuentran situados en el segmento diferencial del cromosoma Y son heredados únicamente por los hijos varones. Por ejemplo la presencia de pelos en las orejas (hipertricosis) y la ictiosis, enfermedad de la piel caracterizada por la formación de escamas y cerdas.

### HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

Dado que el número de genes ligado al segmento diferencial del cromosoma X, es más numeroso que el de los ligados al Y, se generaliza como ligada al sexo todos los que se encuentren en el cromosoma X. Lo mismo que en la herencia autosómica, el carácter puede estar controlado por un gen dominante o recesivo.

La **herencia dominante** ligada al cromosoma X se reconoce porque:

- El carácter se manifiesta con una frecuencia aproximadamente el doble en las mujeres que en los hombres.
- El varón que presenta la enfermedad la transmite a todas las hijas y a ninguno de los hijos.
- La mujer heterocigótica, que presenta un carácter, lo transmite a la mitad de los hijos y a la mitad de las hijas.
- Este tipo de herencia es poco frecuente. Un ejemplo es el raquitismo resistente a la vitamina D.

La **herencia recesiva** ligada al cromosoma X se reconoce porque:

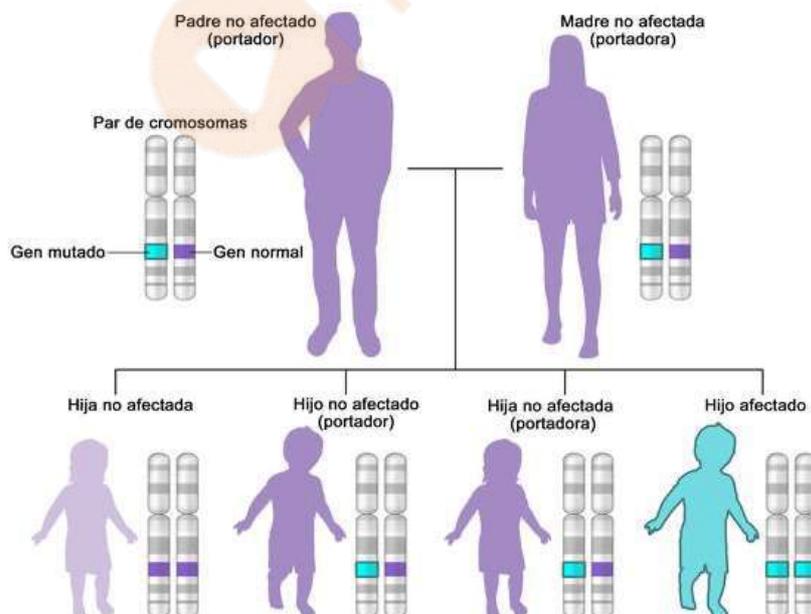
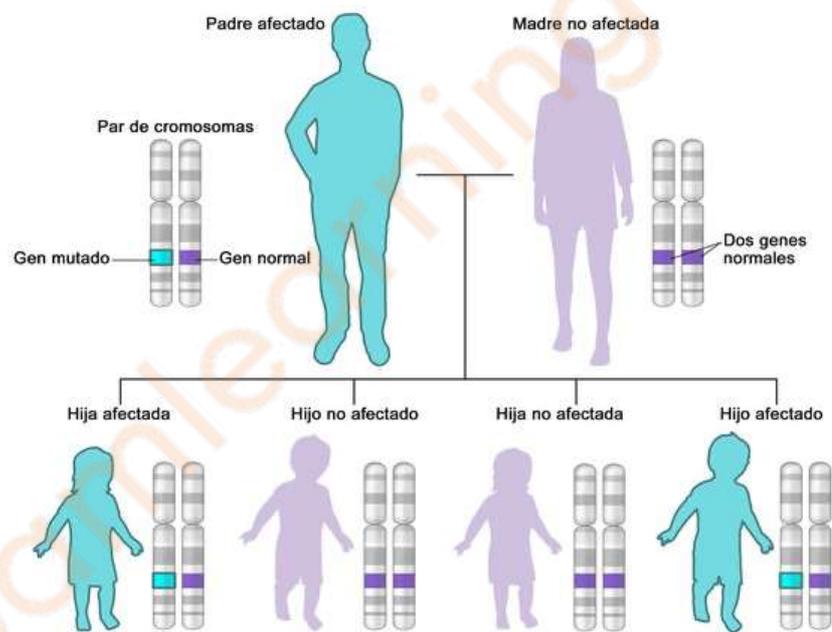
- En el hombre se manifiesta simplemente con que sea portador del gen; en la mujer, el gen debe estar en homocigosis. La aparición del carácter queda prácticamente restringida al hombre y es raro en la mujer.
- Se transmite de generación en generación a través de las mujeres portadoras.

- El padre que presenta el carácter nunca lo transmite a sus hijos varones. Lo transmite a sus nietos varones a través de sus hijas, que serán portadoras del mismo.

El daltonismo y la hemofilia dos enfermedades provocadas por un gen recesivo situado en el segmento diferencial del cromosoma X; por ello para que una mujer padezca la enfermedad debe de ser homocigótica recesiva, mientras que los hombres, que son hemicigóticos, basta que el gen se encuentre en el único cromosoma X que tienen.

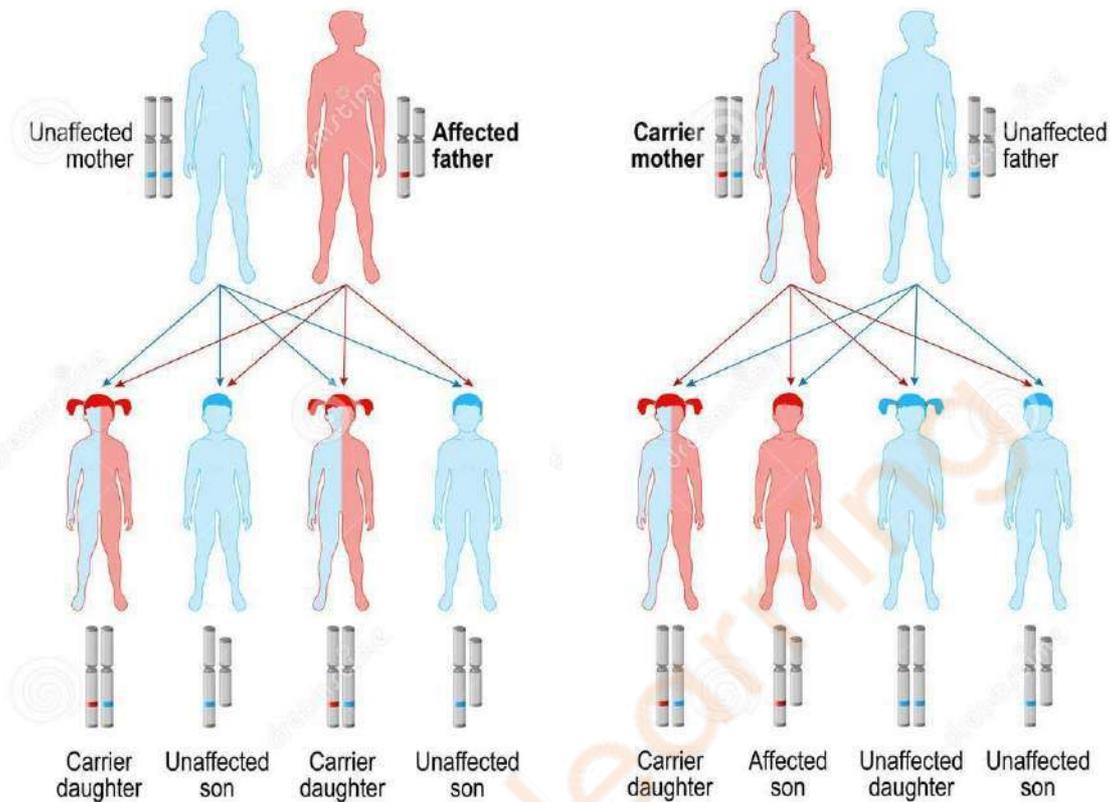
El daltonismo es un defecto visual que hace que la persona afectada tenga dificultades para distinguir con claridad en color rojo del verde. La hemofilia es una enfermedad que provoca problemas de coagulación de la sangre debido a la carencia de alguno de los factores proteicos responsables de la misma.

### HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

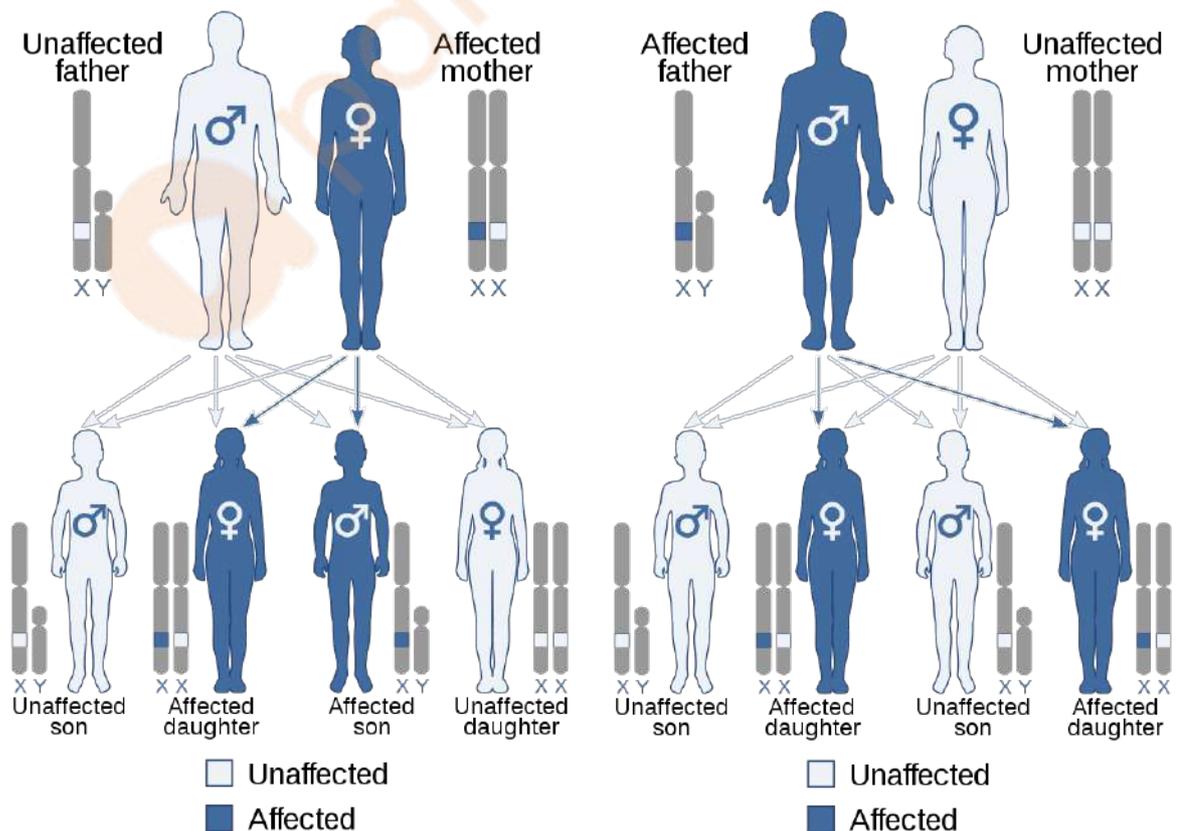


### HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

## HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X



## HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X



## HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA Y

